

DISPLASIA CLEIDOCRANIANA: RELATO DE CASO CLÍNICO

Cleidocranial Dysplasia: Case Report

Maria de Paula CALDAS*
Flavia Maria de Moraes RAMOS**
Fábio Ribeiro GUEDES**
Ellen Gaby NEVES***
Solange Maria de ALMEIDA****
Francisco HAITER-NETO****

RESUMO

A displasia cleidocraniana é uma anomalia congênita autossômica dominante rara que afeta o sistema esquelético, principalmente a face e os dentes. Os sinais e sintomas podem variar na sua expressão e ocorrência. Dentre as alterações faciais, pode-se ressaltar a retenção prolongada dos dentes decíduos, atraso na erupção dos dentes permanentes, presença de dentes supranumerários, além de hipoplasia no terço médio da face com conseqüente prognatismo mandibular. O objetivo neste trabalho é discutir as características clínicas e radiográficas da displasia cleidocraniana, assim como relatar caso clínico de um paciente portador desta anomalia, enfatizando as alterações dentárias e faciais. O diagnóstico precoce e o encaminhamento do paciente para um planejamento terapêutico, acompanhado por uma equipe multidisciplinar, são essenciais na prevenção de complicações futuras dentofaciais.

UNITERMOS

Displasia cleidocraniana, Dente supranumerário, Radiografia panorâmica

INTRODUÇÃO

A displasia cleidocraniana é uma doença de origem desconhecida que pode, em alguns casos, ser associada à hereditariedade. Quando herdada, ela aparece como característica dominante, podendo ser transmitida para ambos os sexos em igual frequência¹¹.

Os sinais da displasia incluem hipoplasia ou aplasia dos ossos claviculares, resultando na habilidade dos pacientes em aproximar os ombros, forma estreita e anormal da pélvis e ossos púbicos, assim como deformações na região torácica. A maior parte dos sinais, no entanto, são má formações ósseas na base do crânio e crânio. São características típicas dos pacientes afetados por esta síndrome: ausência de osso nasal, bossa frontal, queixo proeminente e hipoplasia muscular². Anormalidades dentais estão sempre presentes e caracterizadas por múltiplos dentes supranumerários, retenção dos dentes decíduos, atraso ou falha na erupção de dentes permanentes, dilaceração dentária e altura alveolar reduzida⁴.

Vários tratamentos relacionados à displasia cleidocraniana têm sido reportados: a remoção dos dentes decíduos em adultos com substituição por próteses²², o autotransplante de dentes impactados seguido por restauração protética¹⁷, remoção cirúrgica dos dentes supranumerários, exposição dos dentes permanentes e extrusão ortodôntica em

tempo apropriado¹⁴. A extrusão ortodôntica de dentes permanentes, no entanto, é normalmente difícil devido à atividade reduzida de osso alveolar⁴.

O presente trabalho tem como objetivo discutir as características clínicas e radiográficas da displasia cleidocraniana, assim como apresentar um caso clínico de um paciente portador desta condição, enfatizando as alterações dentárias e faciais.

REVISÃO DE LITERATURA

A displasia cleidocraniana foi primeiramente reportada por MARTIN²⁰ (1765). Inicialmente, acreditava-se que a desordem apenas envolvia ossos de origem intramembranosa, como os ossos do crânio, clavícula e ossos planos, daí o nome cleidocraniana. Hoje, sabe-se que ossos de origem endocondral também são afetados e que a doença caracteriza-se por ser uma desordem generalizada de várias estruturas do esqueleto¹³.

A displasia cleidocraniana (DCC) é uma desordem associada a aspectos faciais característicos, manifestações orais significantes e graus variados de anormalidades esqueléticas, sendo conhecida por uma variedade de nomes, incluindo disostose cleidocranial, disostose mutacional e doença de Marie e Sainton¹⁶.

Sua etiologia é desconhecida^{4, 13, 16, 19} tendo sido descritos tanto o padrão de herança dominante quanto o recessivo¹³. Foi demonstrado que mutações na

*Estagiária da área de Radiologia da Fac. de Odontologia de Piracicaba - UNICAMP
**Mestranda em Radiologia da Faculdade de Odontologia de Piracicaba - UNICAMP
***Mestrando em Radiologia da Faculdade de Odontologia de Piracicaba - UNICAMP
****Especialista em Radiologia pela Fac. de Odontologia de Piracicaba - UNICAMP
*****Professora Associada da área de Radiologia da Fac. de Odont. de Piracicaba - UNICAMP
*****Professor Associado da área de Radiologia da Fac. de Odont. de Piracicaba - UNICAMP

transcrição do gene fator 2 (RUNX2), localizado no cromossomo 6p21 podem estar associadas à displasia cleidocraniana. O RUNX2 é considerado o gene mestre na formação dos ossos e tecidos dentais¹⁵. A doença não apresenta predileção por gênero ou raça¹⁶.

O aspecto característico e patognomônico desta desordem é a hipoplasia ou completa ausência de uma ou ambas as clavículas. As porções claviculares esternal e acromial podem estar presentes de maneira rudimentar e a porção mediana pode estar ausente. Estas características resultam em hiper mobilidade dos ombros, permitindo os pacientes aproximá-los na linha média anterior. As inserções musculares na clavícula também podem apresentar-se displásicas, podendo ocorrer ainda distorções anatômicas da região cervical. A deformidade clavicular acompanhada à inserção muscular displásica cria um aspecto de pescoço alongado, com ombros caídos e tórax em forma cônica^{10,13}.

Pacientes com DCC possuem frequentemente baixa estatura e aspecto craniano e facial característicos. O crânio exibe um afundamento na sutura sagital, com bossas parietais, frontais e occipitais proeminentes, podendo se observar também base craniana pequena. Os ossos apresentam atraso na calcificação das suturas cranianas e fontanelas, que, quando associados à pressão hidrocefálica durante o desenvolvimento, cria expansão da abóbada craniana^{3,16}. Foi observada também a presença de fontanela anterior aberta e sutura coronal parcialmente aberta, assim como seios pobremente desenvolvidos²⁰.

A face pode apresentar-se pequena em relação ao crânio, com hipoplasia maxilar e dos ossos lacrimal, nasal e zigomático^{8,16}. O arco zigomático pode mostrar curvatura descendente, os seios paranasais podem estar subdesenvolvidos ou até mesmo ausentes⁸ e a hipoplasia do terço médio da face é uma característica encontrada em quase 100% dos pacientes⁵. Podem ser vistos também hipertelorismo ocular e exoftalmia média⁶. Anormalidades na mandíbula incluem o prognatismo (apesar desta característica poder ser secundária à deficiência média da face^{13,16}), a presença de ramos ascendentes paralelos e processo coronóide com curvatura distal⁸, sendo que este último pode ainda se apresentar cônico se a incidência radiográfica for a pósterio anterior¹³. O nariz apresenta-se com base ampla e a ponte nasal profunda. A acuidade auditiva é frequentemente diminuída secundária à diminuição dos canais auditivos, baixa pneumatização do mastóide e má formação dos ossículos⁹.

O desenvolvimento da dentição decídua e erupção do primeiro molar permanente normalmente ocorrem em uma seqüência normal. Porém, retenção dos dentes

decíduos e lento desenvolvimento da dentição permanente classicamente resultam em múltiplos dentes permanentes impactados e dentes supranumerários. Os dentes frequentemente apresentam esmalte hipoplásico e raízes dilaceradas com ausência de cimento celular. Outras manifestações clínicas e radiográficas também podem estar presentes, como deformidades da coluna (sifose, lordose, escoliose), pelve e falanges⁹.

As causas envolvidas na falta de erupção dos dentes nos pacientes portadores de displasia cleidocraniana podem estar relacionadas a um distúrbio de reabsorção óssea ou à presença de tecido fibroso interposto entre o folículo dental e a mucosa, ou ainda pela ausência de cimento celular, o que irá afetar de forma significativa o desenvolvimento do complexo dentoalveolar²¹.

SEOWW.K.;HERTZBERG,F.J.¹⁹ (1995) pesquisando o desenvolvimento e comprimento do primeiro molar inferior de 11 pacientes com DCC e 22 pacientes normais, observou para idade cronológica e dentária, severo atraso no desenvolvimento dentário, havendo diferenças entre a média cronológica e a idade dentária. Não foram encontradas diferenças significantes nos valores do comprimento da coroa e colo dentário. Em contrapartida, encontraram-se diferenças estatisticamente significantes na média do comprimento das raízes dos primeiros molares inferiores entre os pacientes portadores de DCC e pacientes normais.

Através da avaliação de 14 pacientes não tratados de 12 famílias portadoras de displasia cleidocraniana, GOLAN et al² (2004), observaram a presença de bossa frontal, hipoplasia do terço médio da face e prognatismo mandibular. Ao exame radiográfico, os pacientes apresentaram germes supranumerários, aspecto do ramo ascendente com lados paralelos e ângulo goníaco acentuadamente arredondado.

O diagnóstico precoce desta condição, assim como uma intervenção imediata, são importantes e podem influenciar bastante no prognóstico do tratamento através da restauração estética e funcional da dentição do paciente. Radiografias panorâmicas são frequentemente realizadas para o diagnóstico da displasia cleidocraniana na prática dental.

Vários tratamentos relacionados à DCC têm sido reportados. A remoção dos dentes decíduos em adultos com substituição por próteses tem sido preconizada²². Outro tratamento recomendado é o autotransplante de dentes impactados seguido por restauração protética¹⁷. A remoção cirúrgica dos dentes supranumerários, exposição dos dentes permanentes e extrusão ortodôntica em tempo apropriado também são opções de tratamento frequentemente recomendadas¹⁴. A extrusão ortodôntica de dentes permanentes, no entanto, é

normalmente difícil devido à atividade reduzida de osso alveolar⁴.

De acordo com o relato dos pacientes, a maior causa de restrição na qualidade de vida são os distúrbios dentais². Com o desenvolvimento das diversas alterações dentárias, como os inúmeros dentes supranumerários, força de erupção limitada, impactação de dentes permanentes e desenvolvimento mandibular alterado, o diagnóstico precoce é crucial para a introdução de um regime de tratamento adequado^{2,6}. Como há um atraso na dentição de aproximadamente 18-36 meses¹, o ideal é que o diagnóstico seja feito antes dos nove anos de idade. Uma vez realizado o diagnóstico, um tratamento por uma equipe multidisciplinar envolvendo ortodontistas, cirurgião maxilofacial e protesista é obrigatório.

RELATO DO CASO CLÍNICO

Paciente do sexo masculino, seis anos, cor branca, compareceu à Clínica de Radiologia da Faculdade de Odontologia de Piracicaba – UNICAMP, com indicação de radiografia panorâmica para avaliação de dente supranumerário decíduo. Radiograficamente, foi observada a presença de dente supranumerário decíduo mesiodente e de múltiplos dentes supranumerários permanentes (Figura 1). Devido à dificuldade em se determinar o número e a posição dos dentes supranumerários, radiografias oclusais foram realizadas, constatando-se a presença de nove dentes supranumerários, sendo 1 decíduo “mesiodens” e 8 permanentes (Figura 2).

Ao exame clínico, observou-se que o paciente apresentava hipoplasia do terço médio da face, além de hiper mobilidade dos ombros, permitindo a aproximação dos ombros na linha média anterior, sinal característico da displasia cleidocraniana (Figuras 3 e 4). Durante a anamnese foi descoberto que sua mãe também era portadora da mesma doença.

Visto que o paciente ainda está em fase de crescimento e desenvolvimento craniofacial e dentário, o mesmo se encontra sob acompanhamento clínico e radiográfico. Como é comum o desenvolvimento de maloclusões em pacientes portadores da displasia cleidocraniana, o paciente foi encaminhado para tratamento por uma equipe multidisciplinar.

DISCUSSÃO

A displasia cleidocraniana é uma síndrome com anormalidades dos dentes e esqueleto características. O modo autossômico dominante de transmissão tem sido mais comumente relatado, embora também se documentem casos esporádicos e casos autossômicos recessivos¹¹. Características típicas da DCC incluem ausência ou tamanho reduzido de uma ou



Figura 1 - Radiografia panorâmica apresentando múltiplos elementos supranumerários



Figura 2 - Radiografias oclusais parciais e total da maxila



Figura 3 - Postura do paciente em repouso



Figura 4 - Paciente com hiper mobilidade dos ombros, permitindo a aproximação dos mesmos na linha média anterior, característica patognômica da DCC

ambas as clavículas, braquiocefalia com bossas parietais e frontais, maxila e osso zigomático hipoplásicos e relativo prognatismo mandibular^{8,16,19}. No caso clínico relatado, verificou-se padrão hereditário de transmissão, ligeira diminuição do terço médio da face, assim como habilidade do paciente em aproximar os ombros em direção à linha média.

ISHII et al⁴ (1998), observaram uma redução do terço médio da face nos 14 pacientes avaliados. Este dado está de acordo com JANSEN⁵ (1994), que examinou radiografias de 35 adultos com displasia cleidocraniana e relatou redução da altura maxilar, provavelmente causada por soalho nasal com reabsorção reduzida, consequência de movimento ósseo reduzido. Os resultados destes autores condizem com as características relatadas do paciente deste presente estudo.

Sabe-se que indivíduos com displasia cleidocraniana quase sempre apresentam retardo ou ausência de erupção de dentes permanentes^{6,7,14,17,22}, resultando em desenvolvimento alveolar hipoplásico que, em adição à ausência de crescimento vertical da maxila, leva ao crescimento horizontal da mandíbula⁴.

As anormalidades bucais mais comuns são a falha na erupção de dentes permanentes e múltiplos dentes supranumerários não erupcionados^{3,8,21}. YAMAMOTO et al²¹ relataram um caso de um paciente portador de 63 dentes supranumerários. Em contraste, RICHARDSON et al¹⁸ (1994), observaram que pacientes com DCC podem não apresentar dentes supranumerários ou até mesmo apresentar falta de dentes. No relato do caso clínico deste estudo, o paciente apresentou um dente supranumerário decíduo mesiodente e oito dentes supranumerários permanentes.

As relações maxilares sagital e vertical em crianças com displasia cleidocraniana sugerem que indivíduos com dentição primária apresentam proporções maxilares relativamente normais, assim como posição normal da mandíbula em relação à base do crânio⁸. Em contrapartida, indivíduos adultos com displasia cleidocraniana tendem a apresentar diminuição do terço inferior da face, ângulo mandibular plano, assim como ligeiro prognatismo mandibular, provavelmente resultado de uma deficiência no crescimento maxilar vertical em relação ao crescimento mandibular⁴. Visto que o paciente descrito neste trabalho apresentava somente seis anos, estes dados justificam a presença das poucas características clínicas e radiográficas da DCC relatadas na criança.

A retenção dos dentes decíduos e o lento desenvolvimento da dentição permanente resultam em múltiplos dentes permanentes impactados e supranumerários⁹. KOCH et al¹² (1983), afirmam que pacientes com DCC apresentam desenvolvimento dentário atrasado de aproximadamente três anos,

quando comparado com crianças normais, podendo ser este um dos motivos para a erupção atrasada dos dentes permanentes.

Apesar de não existir tratamento específico para pacientes com DCC, as correções estéticas e funcionais das deformidades dentofaciais ainda são bastante discutidas²⁰. O plano de tratamento está relacionado com a idade do paciente. Em casos em que um diagnóstico precoce é realizado, os dentes supranumerários são cirurgicamente expostos e tracionamento ortodôntico é aplicado. TASAR et al²⁰ (1995), relataram um caso onde houve remoção cirúrgica de 28 dentes supranumerários e posterior confecção de prótese removível, em virtude das várias posições dos dentes não erupcionados, assim como pela idade do paciente, que contra indicava o tratamento ortodôntico.

É importante salientar que a escolha do tratamento com finalidades de correção estética e funcional deve seguir critérios: idade do paciente e momento da descoberta da doença⁴. Neste sentido, estando ainda o paciente em fase de crescimento e desenvolvimento, sugere-se um acompanhamento clínico e radiográfico, com reavaliações periódicas e posterior encaminhamento para tratamento com uma equipe multidisciplinar.

CONCLUSÕES

As considerações apresentadas neste trabalho mostram que:

- O paciente revelou características relevantes para o diagnóstico da displasia cleidocraniana: presença de dentes supranumerários, hipoplasia do terço médio da face, além de hiper mobilidade dos ombros, permitindo a aproximação dos mesmos na linha média anterior.
- O diagnóstico precoce e o encaminhamento do paciente para um planejamento terapêutico acompanhado por uma equipe multidisciplinar são essenciais na prevenção de complicações futuras dentofaciais.

SUMMARY

Cleidocranial Dysplasia is a rare autosomal dominant disease affecting the skeletal and dental system. Its signs and symptoms can vary in expression and

occurrence. As some facial disorders we can include prolonged retention of deciduous teeth, delayed eruption of permanent teeth, multiple supernumerary teeth and maxillary hypoplasia with prominent chin. The aim of this study is to discuss the clinical and radiographic characteristics of cleidocranial dysplasia as well as to describe a cleidocranial dysplasia case emphasizing some facial and dental disorders, demonstrating as the precocious diagnosis and the guiding of the patient for an appropriate therapeutical planning by a multidiscipline team are essential in the prevention of future dentofacial complications.

UNITERMS

Cleidocranial dysplasia, Supernumerary tooth, Panoramic radiograph.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. BECKER A, LUSTMANN J, SHTEYER A. Cleidocranial dysplasia: part I – general principles of the orthodontic and surgical treatment modality. *Am J Orthod Dentofac Orthop*, v. 111, n. 1, 1997.
2. GOLAN I, BAUMERT U, HRALA BP, MÜBIG D. EARLY craniofacial signs of cleidocranial dysplasia. *Int J Ped Dent*, v. 14, n.1, 2004.
3. GUPTA SK, SHARMA OP, MALHOTRA S, GUPTA S. Cleidocranial dysostosis-skeletal abnormalities. *Austr Radiol*, v. 36, n.3, 1992.
4. ISHII K, NIELSEN IL, VARGERVIK K. Characteristics of jaw growth in cleidocranial dysplasia. *Cleft Palate Craniofac J*, v. 35, n. 2, 1998.
5. JANSEN BL. Cleidocranial dysplasia. Craniofacial morphology in adult patients. *J Craniofac Genet Dev Biol*, v. 14, n.3, 1994.
6. JANSEN BL, KREIBORG S. Developmental of the dentition in cleidocranial dysplasia. *J Oral Pathol Med*, v. 19, n.2, 1990.
7. JANSEN BL, KREIBORG S. Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. *Br Dent J*, v. 172, n.6, 1992.
8. JANSEN BL, KREIBORG S. Craniofacial abnormalities in 52 school age and adult patients with cleidocranial dysplasia. *J Craniofac Genet Dev Biol*, v. 13, n.2, 1993.
9. JARVINEN S. Cephalometric findings in three cases of cleidocranial dysostosis. *Am J Orthod*, v. 79, n.2, 1984.
10. KALLIALAE, TASKINEN PJ. Cleidocranial dysostosis: report of six typical cases and one atypical case. *Oral Surg*, v. 15, 1962.
11. KARGUL B, SALIH IM, YILMAZ L, DUMLU, A. Cleidocranial dysostosis: report

of a case. *J of Clin Ped Dent*, v. 22, n. 1, 1997.

12. KOCH PE, HAMMER WH. Cleidocranial dysostosis: review of the literature and report of case. *J Oral Surg*, v. 36, n.1, 1978.
13. MCNAMARA CM, O'RIORDAN BC, BLAKE M, SANDY JR. Cleidocranial dysplasia: radiological appearances on dental panoramic radiography. *Dentomaxillofac Radiol*, v. 28, n.2, 1999.
14. MIGLIORISI JA, BLENKINSOPP PT. Oral surgical management of cleidocranial dysostosis. *Br J Oral Maxillofac Surg*, v. 18, n.3, 1980.
15. MUNDLOS S, OTTO F, MUNDLOS C, MULLIKEN JB, AYLSWORTH AS, ALBRIGHT S et al. Mutations involving the transcription factor CBFA1 cause cleidocranial dysplasia. *Cell*, v. 89, n.5, 1997.
16. NEBGEN D, WOOD RS, SHAPIRO RD. Management of a mandibular fracture in a patient with cleidocranial dysplasia: report of a case and review of the literature. *J Oral Maxillofac Surg*, v. 49, n.4, 1991.
17. NORDENRAM A. Autotransplantation of teeth in cleidocranial dysostosis. *Odont Revy*, v. 22, n.4, 1971.
18. RICHARDSON A, DEUSSEN FF. Facial and dental anomalies in cleidocranial dysplasia. A stud of 17 cases. *Int J Paed Dent*, v. 12, n.4, 1994.
19. SEOW WK, HERTZBERG FJ. Dental development and molar root length in children with cleidocranial dysplasia. *Pediatr Dent*, v. 17, n. 2, 1995.
20. TASAR F, BULUT E, TÜMER C, SAYSEL M, MUHTAROGULLARI M. Cleidocranial dysplasia. Case report. *Austr Dent J*, v. 40, n.6, 1995.
21. YAMAMOTO H, SAKAE T, DAVIES JE. Cleidocranial dysplasia: a light microscope, electron microscope, and crystallographic study. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*, v. 68, n.2, 1989.
22. WEINTRAUB GS, YALISOVE IL. Prosthodontic therapy for cleidocranial dysostosis: report of case. *J Am Dent Assoc*, v. 96, n.2, 1978.

AUTOR RESPONSÁVEL

Dr. Francisco Haiter Neto
 Faculdade de Odontologia de Piracicaba –
 UNICAMP Área de Radiologia
 Avenida Limeira, 901-Piracicaba - São Paulo -
 Brasil
 CEP:13414-901 - telefone (19) 3412-5327
 Fax (19) 3412-5218
 e-mail: radiologia@fop.unicamp.br

Recebido para publicação em 02/09/2004.
 Aceito para publicação em 25/10/2004.